

Importancia de la Medicina de Precisión en la Formación de las Carreras de la Salud

Mario Galindo¹[0000-0001-6184-0829], Mónica Ramirez²[009-008-9649-4143], Baltazar Jana³[0009-0009-6063-1422], Solange Soto⁴[0000-0002-9604-6462] y Valeria Sabaj¹[0009-0003-8968-9798]

¹ Programa de Biología Celular y Molecular, Instituto de Ciencias Biomédicas, Facultad de Medicina, Universidad de Chile, 8380453 Santiago, Chile

² Escuela de Enfermería, Facultad de Medicina, Universidad de Chile, 8380453 Santiago, Chile, Alumna 4^{to} año Carrera de Enfermería

³ Escuela de Medicina, Facultad de Medicina, Universidad de Chile, 8380453 Santiago, Chile, Alumno 3^{er} año Carrera de Medicina

⁴ Dirección de Pregrado, Facultad de Medicina, Universidad de Chile, 8380453 Santiago, Chile
mgalindo@uchile.cl

Resumen. La medicina de precisión (MP) es una nueva aproximación basada en datos genómicos y la influencia de factores ambientales y estilos de vida, para generar tratamientos específicos en los pacientes. La MP se basa en el análisis del genoma para detectar mutaciones en genes accionables y la aplicación de pruebas farmacogenéticas, con el fin de generar tratamientos personalizados, más eficaces, con menor toxicidad y más seguros, en contraposición a los tratamientos convencionales dirigidos al paciente promedio. La MP se ha desarrollado en las últimas dos décadas, principalmente en USA, Europa y recientemente en Asia. Sin embargo, la MP se encuentra aún en etapa de implementación. Uno de los desafíos más relevantes es contar con profesionales capacitados para la aplicación de pruebas diagnósticas, su interpretación y aplicación en el diseño de tratamientos específicos y para el seguimiento y cuidados de los pacientes. En el presente trabajo se analizaron una serie de estudios cuantitativos y cualitativos desarrollados en la última década, donde se recoge la visión de la importancia y relevancia en la inclusión formal de la enseñanza en medicina de precisión en los planes de estudio de carreras del área de la salud y para la capacitación de profesionales en ejercicio.

Palabras clave: Medicina de Precisión, Planes de Estudio, Carreras de la Salud

1 Introducción

La Medicina de Precisión (MP) es un nuevo paradigma en salud que utiliza información del genoma, el entorno y el estilo de vida de una persona para orientar las decisiones relacionadas con su tratamiento médico, teniendo como objetivo proporcionar un enfoque más preciso para la prevención, el diagnóstico y el tratamiento de enfermedades (National Human Genome Research Institute, 2023a). El progreso en el área

de la genómica mostrado en las dos últimas décadas ha sido fundamental para el desarrollo de la MP. El estudio del genoma ayuda a comprender la manera en que surgen ciertas enfermedades (National Human Genome Research Institute, 2023b).

En países desarrollados, los organismos de acreditación y educación han comenzado a incluir la enseñanza de la MP en los planes de estudio y las universidades han comenzado a responder a este requerimiento. Lo anterior supone un desafío mayor para nuestro sistema de educación superior.

2 Marco Teórico

El uso de la información genómica en salud es cada vez más frecuente en ciertas partes del mundo, como Estados Unidos y algunos países europeos (Giraldi Lavin et al., 2022), y ha evidenciado grandes y constantes avances desde la finalización del proyecto del genoma humano, lo que ha abierto una discusión respecto a la preparación académica que deben tener los profesionales de salud para afrontar de manera óptima esta innovación.

Por otro lado, el informe de The Economist Intelligence Unit “Medicina personalizada en América Latina: Universalizar la promesa de la innovación” profundiza en el análisis del avance de la salud de precisión en Latinoamérica, exponiendo que los profesionales de la salud, desde un punto de vista general, no están conscientes del potencial de esta innovación, y que tanto médicos como enfermeros no se encuentran convencidos de la personalización de la medicina y no son conscientes del potencial de la MP (The Economic Intelligence Unit, 2019). Si bien el documento informa que Chile junto con México presentan importantes fortalezas, sitúa a ambos países en una etapa de “fortaleciendo las bases” de la salud de precisión, también menciona avances básicos que no se han cumplido en el territorio nacional, por ejemplo, el liderazgo político en el tema y una “alfabetización genética” (The Economic Intelligence Unit, 2019; OCDE Chile 2019).

En el presente trabajo se planteó el objetivo de identificar barreras de entrada para la implementación de la MP en países desarrollados, con énfasis en aquellas referidas al conocimiento de la MP en profesionales de la salud.

3 Método

Se realizó una búsqueda bibliográfica en PubMed utilizando las palabras “Personalized Medicine Qualitative Survey” el 28 de mayo de 2023, que resultó en 306 artículos de investigación publicados entre 1997 y 2023. De estos 306 artículos, se descartaron dos en idioma francés. De estas 304 publicaciones se seleccionaron 27 trabajos publicados en idioma inglés, luego de revisar los abstracts y en algunos casos adicionalmente revisar la publicación en más detalle. Finalmente, se seleccionaron y analizaron 10 publicaciones que fueron publicados entre 2012 y 2023 y que contienen información respecto al conocimiento y percepción que tienen los encuestados respecto a la utilidad e importancia de la MP y su aplicación en el tratamiento de los pacientes.

4 Resultados

Las 10 publicaciones seleccionadas incluyen metodología cualitativa, cuantitativa o mixta y corresponden a encuestas realizadas a grupos de entre 28 y 1113 encuestados que mayoritariamente fueron personal de la salud, aunque también incluyen usuarios del sistema de salud, agrupaciones de pacientes, pagadores de coberturas y seguros médicos, grupo de expertos y otros, en diferentes países: USA, Reino Unido, Asia, Canadá, Corea del Sur, Italia, Kuwait. (Tabla 1). La información fue seleccionada de acuerdo a aquellas publicaciones que tenían preguntas o respuestas relacionadas a educación en MP.

Tabla 1. Publicaciones seleccionadas

Año	País	Tipo de Estudio	Nº encuestados (% que responden)	Tipo de encuestados	Referencia
2012	USA	Cualitativo	51/67 (76%)	Medicos tratantes, Compañías de Seguros de Salud, Agrupaciones de Pacientes	Weldon et al., 2012
2013	Canadá	Cualitativo	28/28 (100%)	Personal de Salud	Najafzadeh et al., 2013
2014	Canadá	Cualitativo	29/73 (40%)	Personal de Salud	Miller et al., 2014
2018	Italia	Cuantitativo	1113/3670 (30%)	Personal de Salud	Addis et al., 2018
2018	Kuwait	Cuantitativo	379/383 (99%) y 238/246 (97%)	Personal de Salud (Medicos y Farmaceuticos)	Albassam et al., 2018
2020	Reino Unido	Mixto	67/233 (29%)	Personal de Salud	Atutornu et al., 2020
2020	Corea del Sur	Cualitativo	53/53 (100%)	Personal de Salud	Kim et al., 2020
2023	USA	Mixto	26/26 (100%)	Usuarios del Sistema de Salud	Stallings et al., 2023
2023	Italia	Cualitativo	47/55 (85%)	Panel de expertos	Hoxhaj et al., 2023
2023	Polonia	Cualitativo	85/85 (100%)	Investigadores, empresarios, funcionarios científicos, oficiales de políticas, asesores de políticas, gerentes de proyectos, médicos, funcionarios públicos, abogados, expertos en salud pública, administradores de atención médica, bioestadísticos y otros	Stefanicka-Wojtas and Kurpas, 2023

En los trabajos revisados, aparece frecuentemente relevado el tema de la educación en MP tanto de los profesionales de la salud como de los usuarios; se percibe la falta de educación como una barrera importante para la implementación de este nuevo enfoque (Albassam, 2018; Hoxhaj 2023; Stefanicka-Wojtas and Kurpas, 2023). El estudio de Addis (2018), realizado a los asistentes a 5 congresos de distintas especialidades médicas, reveló que casi todos los encuestados (95,4%) son conscientes de que la adopción de la medicina de precisión necesariamente requerirá cambios en la educación y la formación de los profesionales de la salud. Solo el 4,2% cree que no será necesario cambios en la formación profesional. El estudio de Atutornu (2020) realizado entre profesionales de radiología, muestra que casi un tercio de ellos (32,61%) declara que la enseñanza de este enfoque no es de su experticia y un 13%, aunque se declara interesado, no considera que tenga las competencias necesarias. Es más, los resultados de dicho estudio muestran que es tal la falta de conocimientos de estos profesionales que más del 20% (23,88%) no está seguro si enseña o no MP y otro porcentaje similar (22,39%) se pregunta: ¿qué es la MP?; de entre quienes declaran que sí enseñan MP, la mayor parte dice que lo incluye en el módulo innovación o

tecnología (15,79%) o modalidades emergentes (13,16%) y nadie declara enseñarlo en el módulo genética.

5 Discusión

El cuidado de la salud está experimentando una evolución desde el modelo tradicional que implica un enfoque único para todos, a un paradigma de precisión que considera las características individuales de cada usuario del sistema de salud. Por ello, la evolución de la atención sanitaria hacia la MP requiere el aporte de nuevos conocimientos, un mayor énfasis en la perspectiva del paciente y sus características genómicas en la gestión del cuidado, el desarrollo de nuevas infraestructuras y procesos de gestión de la información, y la transformación de prestación de atención médica para garantizar el acceso a las tecnologías de MP.

Diversos autores han descrito la existencia de múltiples barreras para el avance de la MP que deben ser superadas. Entre ellas, destaca la educación tanto del paciente como de los diversos actores del sistema de atención de salud. Así, es claro el papel fundamental que tienen las Universidades tanto en la formación de pregrado como en los procesos de formación continua de los profesionales de la salud. Así, la aproximación de la MP a contextos universitarios es un tema pendiente que es necesario introducir en las carreras de la salud.

6 Conclusiones

En países desarrollados donde ya ha comenzado la implementación de programas de MP existe aún una falta de formación respecto la MP. En una etapa más inicial, de fortalecimiento de las bases para la MP, en la que se encuentra Chile es fundamental comenzar a recopilar información respecto a las necesidades educativas en MP que preparen a los profesionales de la salud para la fase de implementación de la MP.

7 Limitaciones y Futuras Investigaciones

La MP es un tema que está adquiriendo mayor relevancia en el mundo. Así, en Chile se abre la oportunidad de propiciar la incorporación de estos saberes en los planes de formación de las carreras de la salud, considerando que a nivel microcurricular no existe evidencia que dé cuenta de esta materia. Las limitaciones son: la falta de diagnóstico, de evidencia empírica, así como su actual omisión en los planes de formación de las carreras de la salud. En contrapartida, para nuestro grupo de investigación todo ello se vuelve una oportunidad para recopilar información a través de un trabajo sistemático de investigación dirigido a determinar cuál es el conocimiento de la MP en nuestros estudiantes, cuerpo académico y profesionales de la salud, a través de encuestas a estudiantes y académicos de las carreras de la salud en universidades chilena y a profesionales del área de la salud.

Referencias

Addis, A., Trotta, F., Tafuri, G., & De Fiore, L. (2018). Information needs on precision medicine: a survey of Italian health care professionals. *Annali dell'Istituto superiore di sanita*, 54(4), 316-323. https://doi.org/10.4415/ANN_18_04_08

Albassam, A., Alshammari, S., Ouda, G., Koshy, S., & Awad, A. (2018). Knowledge, perceptions and confidence of physicians and pharmacists towards pharmacogenetics practice in Kuwait. *PLOS ONE*, 13(9), e0203033. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0203033>

Atutornu, J., & Hayre, C. M. (2020). A Survey Exploring Personalised Medicine amongst Radiography Academics within the United Kingdom. *Journal of Medical Imaging and Radiation Sciences*, 51(3), 443–450. <https://doi.org/10.1016/j.jmir.2020.05.013>

Girardi Lavín, G., Hoehn, M., Amar, M., Vásquez, D., & Walker, J. (2022). Chile tiene Futuro desde sus Territorios. Ediciones Biblioteca del Congreso Nacional de Chile.

Hoxhaj, I., Beccia, F., Morsella, A., Cadeddu, C., Ricciardi, W., & Boccia, S. (2023). A survey of experts on personalized medicine landscape in European Union and China. *BMC Health Services Research*, 23, 517. <https://doi.org/10.1186/s12913-023-09471-y>

Kim, W.-Y., Kim, H.-S., Oh, M., & Shin, J.-G. (2020). Survey of physicians' views on the clinical implementation of pharmacogenomics-based personalized therapy. *Translational and Clinical Pharmacology*, 28(1), 34–42. <https://doi.org/10.12793/tcp.2020.28.e6>

Miller, F. A., Hayeems, R. Z., Bytautas, J. P., Bedard, P. L., Ernst, S., Hirte, H., Hotte, S., Oza, A., Razak, A., Welch, S., Winkvist, E., Dancey, J., & Siu, L. L. (2014). Testing personalized medicine: Patient and physician expectations of next-generation genomic sequencing in late-stage cancer care. *European Journal of Human Genetics*, 22(3), 391–395. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2013.158>

Najafzadeh, M., Davis, J. C., Joshi, P., & Marra, C. (2013). Barriers for integrating personalized medicine into clinical practice: A qualitative analysis. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 161(4), 758–763. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.35811>

National Human Genome Research Institute. (2023a). *Precision Medicine*. Genome.gov. <https://www.genome.gov/genetics-glossary/Precision-Medicine>

National Human Genome Research Institute. (2023b). *Genómica*. Genome.gov. <https://www.genome.gov/es/genetics-glossary/Genomica>

OECD Chile: A healthier tomorrow. Paris: OECD, (2019). Available from: <https://www.oecd.org/health/health-systems/OECD-Reviews-of-Public-Health-Chile-Assessment-and-recommendations>

Stallings, S. C., Richmond, J., Canedo, J. R., Beard, K., Bonnet, K., Schlundt, D. G., Wilkins, C. H., & Aldrich, M. C. (2023). Assessing patient-level knowledge of precision medicine in a community health center setting. *Journal of Community Genetics*, 14(2), 197–210. <https://doi.org/10.1007/s12687-023-00632-4>

Stefanicka-Wojtas, D., & Kurpas, D. (2023). Personalised Medicine—Implementation to the Healthcare System in Europe (Focus Group Discussions). *Journal of Personalized Medicine*, 13(3), 380. <https://doi.org/10.3390/jpm13030380>

The Economist Intelligence Unit. (n.d.). *Medicina personalizada en América Latina Universalizar la promesa de la innovación*. Retrieved June 15, 2023, from https://solfagem.org/solfagem_control/files/fck/file/SPA%20EIU%20Personalised%20medicine%20AL%20report%20RGB%20Full.pdf

Weldon, C. B., Trosman, J. R., Gradishar, W. J., Benson, A. B., & Schink, J. C. (2012). Barriers to the Use of Personalized Medicine in Breast Cancer. *Journal of Oncology Practice*, 8(4), e24–e31. <https://doi.org/10.1200/JOP.2011.000448>